

18	家族性高リポ蛋白血症	8	家族性高リポ蛋白血症	8
19	高超低比重リポ蛋白(VLDL)血症	0	高超低比重リポ蛋白血症 / VLDL 血症	0
20	高低比重リポ蛋白(LDL)血症	5	高低比重リポ蛋白血症 / LDL 血症	5
21	高トリグリセライド血症	21	高トリグリセライド血症	21
22	高プレベータリポ蛋白血症	0	高プレベータリポ蛋白血症	0
23	高ベータリポ蛋白血症	0	高ベータリポ蛋白血症	0
24	先天性高脂質血症	0	先天性高脂質血症	0
25	無(低)ベータリポ蛋白血症(バッセン・コーンツヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	0	無(低)ベータリポ蛋白血症(バッセン・コーンツヴァイク(Bassen-Kornzweig)症候群、有棘赤血球症)	0
26	レフスム(Refsum)病	0	レフスム病(症候群)	0
27	遺伝性若年性痛風	4	遺伝性若年性痛風	4
28	色素性乾皮症	82	色素性乾皮症	82
29	先天性高尿酸血症	23	レッシュ・ナイハン症候群	23
30	シスチン蓄積症(リグナック(Lignac)症候群)	5	シスチン蓄積症	5
31	シスチン尿症	70	シスチン尿症	70
32	腎性アミノ酸尿症	3	腎性アミノ酸尿症	3
33	ハルトナップ(Hartnup)病	2	ハルトナップ病	2
34	ファンコーニ(Fanconi)症候群	23	ファンコーニ症候群	23
35	ショ糖・イソ麦芽糖吸収不全症	3	ショ糖・イソ麦芽糖吸収不全症	3
36	先天性高乳酸血症	28	先天性高乳酸血症	28
37	乳糖吸収不全症	63	乳糖吸収不全症	63
38	ぶどう糖・ガラクトース吸収不全症	18	グルコース・ガラクトース吸収不全症	18
39	先天性ポルフィリン症	18	先天性ポルフィリン症	18
40	遺伝性ビタミン D 抵抗性くる病(家族性低磷酸血症)	220	家族性低磷酸血症	46
			ビタミン D 抵抗性くる病	174
41	ウイルソン(Wilson)病(セルロプラスミン欠乏症)	295	ウイルソン病	295
42	メンクス(Menkes)病(kinky-(steely)hair 症候群)	18	メンクス病(キンキー・ヘア病)	18
43	グルタル酸尿症(I 型、II 型)	35	グルタル酸尿症 I 型	21
			グルタル酸尿症 II 型	14
44	先天性葉酸吸収不全症	0	先天性葉酸吸収不全症	0
45	メチルマロン酸血症	74	メチルマロン酸血症	74
46	遺伝性脈管浮腫	2	遺伝性脈管浮腫	2
47	先天性魚鱗癬(水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症、道化師様魚鱗癬、シェーグレン・ラーソン症候群)	71	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	15
			非水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	24
			道化師様魚鱗癬	4
			シェーグレン・ラーソン症候群	1
			先天性魚鱗癬(詳細不明)	27
48	致死性表皮水疱症(ヘルリッツ(Herlitz)型)	3	ヘルリッツ型表皮水疱症	3

49	ロウエ(Lowe)症候群(眼脳腎症候群)	35	眼脳腎症候群 (Lowe 症候群)	35
50	1 から 109 までに掲げるもののほか、特定の欠損(活性異常)酵素名を冠したすべての疾患	1612		
	アミノ酸代謝異常症	615	高アンモニア血症 高リジン血症 フェニルケトン尿症 高フェニルアラニン血症 高チロジン血症 I 型 高チロジン血症 II 型 高チロジン血症 III 型 高プロリン血症 プロリダーゼ欠損症 メープルシロップ尿症 / 楓糖尿症 ホモシスチン尿症 高グリシン血症(非ケトーシス型) カルバミルリン酸合成酵素欠損症 オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 シトルリン血症 アルギニノコハク酸尿症 高アルギニン血症 リジン尿性蛋白不耐症 尿素サイクル代謝異常	51 1 235 27 8 2 2 1 1 21 18 8 15 78 121 8 8 6 4
	有機酸代謝異常症	84	プロピオン酸血症 イソ吉草酸血症 β-ケトチオラーゼ欠損症 β-メチルクロトニルグリシン尿症 3-メチルグルタコン酸尿症 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症 複合カルボキシラーゼ欠損症 高シュウ酸尿症 アルカプトン尿症 グリセロールキナーゼ欠損症	36 5 1 2 4 10 10 7 3 6
	脂肪酸代謝異常症	68	カルニチン／アシルカルニチン転移素酵素欠損症 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症 極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 長鎖 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症 脂肪酸β酸化異常症	4 22 21 14 2 3 2
	脂質代謝異常症	8	高リポ蛋白血症 I 型	5

		先天性リパーゼ欠損症	3
ミトコンドリア病	41	ピルビン酸脱水素酵素欠損症	32
		ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	8
		ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症	1
糖質代謝異常症	247	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症	5
		糖原病Ⅰ型	70
		糖原病Ⅲ型	14
		糖原病Ⅳ型	0
		糖原病Ⅴ型	1
		糖原病Ⅵ型	4
		糖原病Ⅶ型	1
		糖原病Ⅸ型	1
		糖原病Ⅷ,Ⅹ型	33
		糖原病Ⅺ型	0
		肝型糖原病	6
		糖原病(詳細不明)	73
		ガラクトース血症Ⅰ型	14
		ガラクトース血症Ⅱ型	16
		ガラクトース血症Ⅲ型	9
		ライソゾーム病	373
ムコ多糖症Ⅱ型(ハンター症候群)	119		
ムコ多糖症Ⅲ型(サンフィリップ病)	15		
ムコ多糖症Ⅳ型(モルキオ病)	9		
ムコ多糖症Ⅵ型(マロト・ラミー症候群)	4		
ムコ多糖症Ⅶ型(スライ病)	0		
ムコ多糖症(詳細不明)	27		
スフィンゴリピドーシス	1		
GM1-ガングリオシドーシス	3		
GM2-ガングリオシドーシス(テイサックス病)	17		
異染性白質ジストロフィー	16		
ニーマン・ピック病	10		
ゴーシェ病	40		
ファブリ病	46		
クラッペ病	10		
ファーバー病	1		
ムコリピドーシスⅡ型(I-セル病)	11		
ムコリピドーシスⅢ型	5		
ムコリピドーシス(詳細不明)	2		
ポンペ病(糖原病Ⅱ型)	27		
神経セロイドリポフスチン症	2		
マルチプルスルファターゼ欠損症	2		
β-ガラクトシダーゼ-ノイラミダーゼ欠損症	1		
ペルオキシソーム病	77	副腎白質ジストロフィー	77

	ビタミン代謝異常症	15	ホルムイミノトランスフェラーゼ欠損症	2
			ビタミンD依存性くる病	13
	プリンピリミジン代謝異常症	13	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	11
			キサントシン尿症	1
			ヒポキサントシンデアミンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（レッシュ・ナイハン症候群）	1
	ビリルビン代謝異常症	1	クリグラー・ナジャー症候群	1
	神経伝達物質異常症	12	ビオプテリン欠乏症	12
	不明	58	不明	58
合計				4754

表 9. 平成 24 年度 血友病等血液・免疫疾患
(Blood Diseases and Immunodeficiencies Including Haemophiliae)
(合計 4,272 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	561
	転入	22
	継続	3639
	再開	27
	無記入・他	24
性別	男	3062
	女	1203
	無記入	7

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	悪性貧血	2	悪性貧血	2
2	イマースlund・グレスベック症候群	0	イマースlund・グレスベック症候群	0
3	巨赤芽球性貧血	11	巨赤芽球性貧血	11
4	葉酸欠乏性貧血	1	葉酸欠乏性貧血	1
5	アンチトロンビンⅢ欠乏症	15	アンチトロンビンⅢ欠乏症	15
6	高分子キニノゲン欠乏症	0	高分子キニノゲン欠乏症	0
7	先天性血液凝固異常症	1	先天性血液凝固異常症	1
8	第Ⅰ因子(フィブリノゲン)欠乏症	14	第Ⅰ因子(フィブリノゲン)欠乏症	14
9	第Ⅱ因子(プロトロンビン)欠乏症	7	第Ⅱ因子(プロトロンビン)欠乏症	7
10	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症	6	第Ⅴ因子(不安定因子)欠乏症	6
11	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症	15	第Ⅶ因子(安定因子)欠乏症	15
12	第Ⅷ因子欠乏症(血友病 A)	1389	第Ⅷ因子欠乏症(血友病 A)	1389
13	第Ⅸ因子欠乏症(血友病 B)	296	第Ⅸ因子欠乏症(血友病 B)	296
14	第Ⅹ因子(スチュアート・ブラウアー(Stuart-Prower)因子)欠乏症	0	第Ⅹ因子(スチュアート・ブラウアー因子)欠乏症	0
15	第Ⅺ因子欠乏症	7	第Ⅺ因子欠乏症	7
16	第ⅩⅡ因子(ヘイグマン(Hageman)因子)欠乏症	1	第ⅩⅡ因子(ヘイグマン因子)欠乏症	1
17	第ⅩⅢ因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	18	第ⅩⅢ因子(フィブリン安定化因子)欠乏症	18
18	フォン・ヴィレブランド(von Willebrand)病	282	フォン・ヴィレブランド病	282
19	プレカリクレイン欠乏症	0	プレカリクレイン欠乏症	0
20	C 蛋白(protein C)欠乏症	14	C 蛋白(protein C)欠乏症	14
21	S 蛋白(protein S)欠乏症	6	S 蛋白(protein S)欠乏症	6
22	巨大血管腫(カサバハ・メリット(Kasabach-Merritt)症候群)	78	巨大血管腫	12
			カサバハ・メリット症候群	66
23		65	血小板機能異常症(血小板異常症)	11

	血小板機能異常症(血小板異常症)		ベルナル・スリエ症候群※1	5
			血小板無力症※2	49
			血小板無力症症候群※3	0
24	血小板血症	11	血小板血症	11
25	血小板無力症※2			
26	血小板無力症症候群※3			
27	血栓性血小板減少性紫斑病	28	血栓性血小板減少性紫斑病	28
28	周期性血小板減少症	3	周期性血小板減少症	3
29	先天性無巨核球性血小板減少症(トロンボエチン欠損症)	7	先天性無巨核球性血小板減少症	7
30	貯蔵欠如症(strage pool 病)	0	貯蔵欠如症(strage pool 病)	0
31	脾機能亢進性血小板減少症	14	脾機能亢進性血小板減少症	13
			バンティ症候群	1
32	脾形成不全性血小板増加症	0	脾形成不全性血小板増加症	0
33	ベルナル・スリエ(Bernard-Soulier)症候群※1			
34	放出機構異常症('Aspirin-like defect')	0	放出機構異常症	0
35	本態性アトロンピア(トロンピン欠乏症)	0	本態性アトロンピア(トロンピン欠乏症)	0
36	免疫学的血小板減少症	635	特発性血小板減少性紫斑病	413
			血小板減少性紫斑病	107
			免疫学的血小板減少症	115
37	寒冷凝集素症※4			
38	自己免疫性溶血性貧血	57	自己免疫性溶血性貧血※4,5	57
39	新生児溶血性貧血(胎児赤芽球症)	2	新生児溶血性貧血	2
40	脾機能亢進性溶血性貧血	4	脾機能亢進性溶血性貧血	4
41	微小血管障害性溶血性貧血	3	微小血管障害性溶血性貧血	3
42	発作性寒冷血色素尿症	1	発作性寒冷血色素(ヘモグロビン)尿症	1
43	発作性夜間血色素尿症	2	発作性夜間血色素(ヘモグロビン)尿症	2
44	慢性寒冷赤血球凝集素症※5			
45	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	0	アデニレートキナーゼ欠乏性貧血	0
46	アルドラーゼ欠乏性貧血	0	アルドラーゼ欠乏性貧血	0
47	異常ヘモグロビン(血色素)症	60	異常ヘモグロビン(血色素)症	1
			カルボキシヘモグロビン血症※6	0
			スルフヘモグロビン血症※7	0
			先天性ハイツ小体性貧血※8	0
			不安定ヘモグロビン症※10	4
			ヘモグロビン C 症※11	0
			ヘモグロビン D 症※12	0
			ヘモグロビン E 症※13	0
			先天性赤芽球癆	55
48	遺伝性球状赤血球症	213	遺伝性球状赤血球症	213

49	遺伝性高ヘモグロビン F 症	0	遺伝性高ヘモグロビン F 症	0
50	遺伝性橢円赤血球症	2	遺伝性橢円赤血球症	2
51	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	0	遺伝性有口(口唇状)赤血球症	0
52	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	4	遺伝性溶血性非球状赤血球性貧血	4
53	遺伝性(先天性)溶血性貧血	5	遺伝性(先天性)溶血性貧血	4
			赤血球酵素異常症	1
54	家族性赤血球増加症	0	家族性赤血球増加症	0
55	鎌状赤血球貧血	1	鎌状赤血球貧血	1
56	カルボキシヘモグロビン血症※6			
57	ガンマグルタミルシステイン合成酵素欠乏性貧血	0	ガンマグルタミルシステイン合成酵素欠乏性貧血	0
58	グルコース燐酸イソメラーゼ欠乏性貧血	1	グルコース燐酸イソメラーゼ欠乏性貧血	1
59	グルコース-6-燐酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血	19	グルコース-6-燐酸脱水素酵素(G-6-PD)欠乏性貧血	19
60	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	0	グルタチオン過酸化酵素欠乏性貧血	0
61	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	0	グルタチオン還元酵素欠乏性貧血	0
62	グルタチオン合成酵素欠乏性貧血		グルタチオン合成酵素欠乏性貧血	
63	サラセミア(地中海貧血)	9	サラセミア	4
			αサラセミア	1
			βサラセミア	4
64	サラセミア様症候群	0	サラセミア様症候群	0
65	スルフヘモグロビン血症※7			
66	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症	0	赤血球アデノシンデアミナーゼ異常症	0
67	先天性ハイツ小体性貧血※8			
68	先天性メトヘモグロビン血症	3	ヘモグロビン M 症	2
			先天性メトヘモグロビン血症	1
			先天性 NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症※9	0
69	先天性 NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症※9			
70	ピリミジン 5' -ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	0	ピリミジン 5' -ヌクレオチダーゼ欠乏性貧血	0
71	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	4	ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	2
			ピルビン酸キナーゼ欠損症	2
72	不安定ヘモグロビン症※10			
73	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	0	ヘキソキナーゼ欠乏性貧血	0
74	ヘモグロビン C 症※11			
75	ヘモグロビン D 症※12			
76	ヘモグロビン E 症※13			
77	ヘモグロビン S 症	0	ヘモグロビン S 症	0

78	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	2	ホスホグリセリン酸キナーゼ欠乏性貧血	2
79	ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血		ホスホフルクトキナーゼ欠乏性貧血	
80	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	0	燐酸三炭糖イソメラーゼ欠乏性貧血	0
81	2, 4-ジホスホグリセリン酸ムターゼ欠乏性貧血	0	2, 4-ジホスホグリセリン酸ムターゼ欠乏性貧血	0
82	エリスロポエチン分泌異常	0	エリスロポエチン分泌異常	0
83	原発性鉄芽球性貧血	3	原発性鉄芽球性貧血	1
			鉄芽球性貧血	1
			ビタミン B6 反応性 (ピリドキシン欠乏性) 貧血※14	1
			ピリドキシン反応性貧血※15	0
84	ビタミン B6 反応性 (ピリドキシン欠乏性) 貧血※14			
85	ピリドキシン反応性貧血※15			
86	アルダー(Alder)異常 (症候群)	0	アルダー異常 (症候群)	0
87	遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)	155	遺伝性好中球減少症	45
			家族性慢性好中球減少症	2
			慢性再生不良性好中球減少症 (シュペート・ダマシク症候群) ※16	5
			慢性本態性好中球減少症※17	82
			無顆粒球症	14
			コストマン病	7
88	好酸球増加症	27	好酸球増加症	27
89	周期性好中球減少症	26	周期性好中球減少症	26
90	怠惰白血球症候群	34	怠惰白血球症候群(白血球機能異常症)	3
			高 IgE 症候群	31
91	不能白血球症	0	不能白血球症	0
92	ペルグル・フェット(Pelger-Huet)異常 (症候群)	0	ペルグル・フェット異常 (症候群)	0
93	慢性再生不良性好中球減少症 (シュペート・ダマシク(Spat-Damashek)症候群) ※16			
94	慢性本態性好中球減少症※17	27	自己免疫性好中球減少症	27
95	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	0	ミエロペルオキシダーゼ欠損症	0
96	メイ・ヘグリン(May-Hegglin)異常 (症候群)	3	メイ・ヘグリン異常 (症候群)	3
97	異ガンマグロブリン血症	0	異ガンマグロブリン血症	0
98	ウィスコット・アルドリッチ(Wiskott-Aldrich)症候群	32	ウィスコット・アルドリッチ症候群	32
99	胸腺形成不全	0	胸腺形成不全	0
100	グッド(Good)症候群	0	グッド症候群	0
101	高グロブリン血症性紫斑病	0	高グロブリン血症性紫斑病	0

102	後天性免疫不全症候群(AIDS、HIV感染症)	20	HIV感染症	20
103	シェディアク・東(Chediak-Higashi)異常(症候群)	4	シェディアク・東(異常)症候群	4
104	重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)	64	重症複合免疫不全症	48
			複合型免疫不全症	15
			スイス型無ガンマグロブリン血症※18	0
			アデノシンデアミナーゼ欠損症	1
105	スイス型無ガンマグロブリン血症※18			
106	選択的免疫グロブリン欠損症	0	選択的免疫グロブリン欠損症	0
107	先天性細胞性免疫不全症	16	先天性細胞性免疫不全症	9
			細胞性免疫不全(症)	7
108	低ガンマグロブリン血症	160	低ガンマグロブリン血症	28
			乳児一過性低ガンマグロブリン血症	1
			無ガンマグロブリン血症	75
			先天性無ガンマグロブリン血症	4
			ブルトン型無ガンマグロブリン血症※19	52
109	ディジョージ(DiGeorge)症候群	11	ディジョージ症候群	11
110	特定抗体産生不全症※20			
111	ネゼロフ(Nezelof)症候群※21			
112	バリアブル・イムノデフィシエンシー(variable immunodeficiency)	36	バリアブル・イムノデフィシエンシー	11
			分類不能型免疫不全症(CVID)	24
			続発性免疫不全症候群	1
113	複合型免疫不全症	13	高IgM症候群	13
			ネゼロフ症候群※21	0
114	ブルトン(Bruton)型無ガンマグロブリン血症※19			
115	本態性高ガンマグロブリン血症	1	本態性高ガンマグロブリン血症	1
116	末梢(毛細)血管拡張性運動失調症(ルイ・バー(Louis-Bar)症候群)	10	毛細血管拡張性運動失調症	4
			ルイ・バー症候群	6
117	慢性活動性EBウイルス感染症	65	慢性活動性EBウイルス感染症	65
118	慢性肉芽腫症	80	慢性肉芽腫症	80
119	慢性GVHD(Graft Versus Host disease、移植片対宿主病)	67	慢性GVHD(移植片対宿主病)	67
120	無ガンマグロブリン血症	24	免疫グロブリン欠損症	4
			選択的免疫グロブリン欠損症	12
			特定抗体産生不全症※20	2
			IgG単独欠損症	6
121	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)	0	良性単クローン性免疫グロブリン異常症(良性(本態性)M-蛋白血症)	0
122	IgA欠損症	5	IgA欠損症	5
123	IgM欠損症	0	IgM欠損症	0

124	遺伝性出血性末梢血管拡張症(ラン デュ・オスラー・ウェーバー(Rendu- Osler-Weber)症候群)	10	遺伝性出血性末梢血管拡張症	10
125	骨髄線維症(骨髄硬化症、本態性 骨髄様化生)	2	骨髄線維症	1
			骨髄硬化症	1
126	真性多血症	1	真性多血症	1
127	赤芽球癆	45	赤芽球癆	45
128	先天性赤血球産生異常性貧血	11	先天性赤血球産生異常性貧血	11
	不明	2	不明	2
合計				4272

- ※1. 告示 33「ヘルナール・スリエ症候群」は、告示 23「血小板機能異常症(血小板異常症)」にて集計
- ※2. 告示 25「血小板無力症」は、告示 23「血小板機能異常症(血小板異常症)」にて集計
- ※3. 告示 26「血小板無力症症候群」は、告示 23「血小板機能異常症(血小板異常症)」にて集計
- ※4. 告示 37「寒冷凝集素症」は、告示 38「自己免疫性溶血性貧血」にて集計
- ※5. 告示 44「慢性寒冷赤血球凝集素症」は、告示 38「自己免疫性溶血性貧血」にて集計
- ※6. 告示 56「カルボキシヘモグロビン血症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※7. 告示 65「スルフヘモグロビン血症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※8. 告示 67「先天性ハイツ小体性貧血」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※9. 告示 69「先天性 NADH・メトヘモグロビン還元酵素欠乏症」は、告示 68「先天性メトヘモグロビン血症」にて集計
- ※10. 告示 72「不安定ヘモグロビン症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※11. 告示 72「ヘモグロビン C 症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※12. 告示 72「ヘモグロビン D 症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※13. 告示 72「ヘモグロビン E 症」は、告示 47「異常ヘモグロビン(血色素)症」にて集計
- ※14. 告示 84「ビタミン B6 反応性(ピリドキシン欠乏性)貧血」は、告示 83「原発性鉄芽球性貧血」にて集計
- ※15. 告示 85「ピリドキシン反応性貧血」は、告示 83「原発性鉄芽球性貧血」にて集計
- ※16. 告示 93「慢性再生不良性好中球減少症(シュベート・ダマシク(Spat-Damashek)症候群)」は、告示 87「遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)」にて集計
- ※17. 告示 94「慢性本態性好中球減少症」は、告示 87「遺伝性好中球減少症(家族性慢性好中球減少症)」にて集計
- ※18. 告示 105「スイス型無ガンマグロブリン血症」は、告示 104「重症複合免疫不全症(リンパ球減少性無ガンマグロブリン血症)」にて集計
- ※19. 告示 114「ブルトン型無ガンマグロブリン血症」は、告示 108「低ガンマグロブリン血症」にて集計
- ※20. 告示 110「特定抗体産生不全症」は、告示 120「無ガンマグロブリン血症」にて集計
- ※21. 告示 111「ネゼロフ(Nezelof)症候群」は、告示 113「複合型免疫不全症」にて集計

表 10. 平成 24 年度 神経・筋疾患 (Neuromuscular Diseases)

(合計 5,435 人)

内訳		人数
登録状況	新規診断	657
	転入	26
	継続	4688
	再開	23
	無記入・他	41
性別	男	2898
	女	2512
	無記入	25

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数	
1	ウエスト(West)症候群(點頭てんかん)	2997	ウエスト(West)症候群(點頭てんかん)	2997	
2	結節性硬化症	490	結節性硬化症	490	
3	重症乳児ミオクロニーてんかん	258	重症乳児ミオクロニーてんかん	258	
4	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	19	小児亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	19	
5	先天性ミオパチー	163	先天性ミオパチー	137	
			筋細管性ミオパチー	1	
			先天性筋線維型不均等症	3	
			ネマリンミオパチー	17	
			セントラルコア病	5	
6	福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)	352	福山型先天性筋ジストロフィー(先天性遺伝性筋ジストロフィー)	352	
7	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	246	ミトコンドリア脳筋症(ミトコンドリア・ミオパチー)	246	
8	ミニコア病	3	ミニコア病	3	
9	無痛無汗症	51	無痛無汗症	51	
10	リー(Leigh)脳症	93	リー(Leigh)脳症	93	
11	レット(Rett)症候群	173	レット(Rett)症候群	173	
12	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	590	レノックス・ガストウ(Lennox-Gastaut)症候群	590	
				合計	5435

表 11. 平成 24 年度 慢性消化器疾患 (Digestive Diseases)

(合計 3,035 人)

	内訳	人数
登録状況	新規診断	272
	転入	12
	継続	2709
	再開	17
	無記入・他	25
性別	男	1144
	女	1884
	無記入	7

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
1	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	98	アラジール(Alagille)症候群(動脈肝異形成 arterio hepatic dysplasia)	98
2	肝硬変	56	肝硬変	56
3	肝内胆管異形成症候群	2	肝内胆管異形成症候群	2
4	肝内胆管拡張症	6	肝内胆管拡張症	6
5	肝内胆管低形成(形成不全)症	10	肝内胆管低形成(形成不全)症	10
6	肝内胆管閉鎖症	8	肝内胆管閉鎖症	8
7	原発性硬化性胆管炎	38	原発性硬化性胆管炎	38
8	ジルベール(Gilbert)症候群	0	ジルベール(Gilbert)症候群	0
9	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	31	進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変	31
10	先天性肝線維症	20	先天性肝線維症	20
11	先天性胆道拡張症(先天性総胆管拡張症)	408	先天性胆道拡張症	330
先天性総胆管拡張症			28	
先天性胆管拡張症			50	
12	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	2263	胆道閉鎖症(先天性胆道閉鎖症)	2263
13	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	1	デュビン・ジョンソン(Dubin-Johnson)症候群	1
14	門脈圧亢進症	63	門脈圧亢進症	63
15	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	0	ローター(Rotor)症候群(ローター(Rotor)型過ビリルビン血症)	0
16	先天性微絨毛萎縮症	6	先天性微絨毛萎縮症	6
17	腸リンパ管拡張症	25	腸リンパ管拡張症	25
合計				3035

表 12-1. 平成 24 年度 成長ホルモン（初回申請症例）

(合計 2,427 人)

内訳		人数
性別	男	1448
	女	963
	無記入	16

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
	成長ホルモン分泌不全性低身長	2067	成長ホルモン分泌不全性低身長(脳腫瘍等器質的な原因によるものを含む。)	2067
	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	11	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	11
	下垂体機能低下症	37	下垂体機能低下(不全)症	36
			汎下垂体機能低下症	1
	ターナー症候群	141	ターナー症候群	141
	プラダー・ウィリー症候群	57	プラダー・ウィリー症候群	57
	軟骨無形成症	70	軟骨無形成症	70
	慢性腎不全	28	慢性腎不全	11
			ネフローゼ症候群	1
			巣状糸球体硬化症	4
			水腎症	1
			家族性若年性ネフロン癆	4
			萎縮腎	1
			腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	5
	多発性嚢胞腎	1		
	不明	16	不明	16
合計				2427

表 12-2. 平成 24 年度 成長ホルモン (継続申請症例)

(合計 13,672 人)

内訳		人数
性別	男	8255
	女	5324
	無記入	93

告示 No	告示疾患名	人数	登録病名	人数
	成長ホルモン分泌不全性低身長	11067	成長ホルモン分泌不全性低身長症(脳腫瘍等器質的な原因によるものを含む。)	11067
	成長ホルモン(GH)欠乏(欠損)症	247	成長ホルモン分泌低下(欠乏、欠損)症	247
	下垂体機能低下症	191	下垂体機能低下(不全)症	164
			汎下垂体機能低下症	27
	ターナー症候群	975	ターナー症候群	975
	プラダー・ウィリー症候群	460	プラダー・ウィリー症候群	460
	軟骨無形成症	587	軟骨無形成症	587
	慢性腎不全	73	慢性腎不全	33
			IgA 腎症	1
			ネフローゼ症候群	6
			巣状糸球体硬化症	5
			慢性膜性糸球体腎炎	1
			慢性膜性増殖性糸球体腎炎	1
			慢性間質性腎炎	1
			腎尿細管性アシドーシス	1
			家族性若年性ネフロン癆	2
			萎縮腎	1
			腎の無発生、低形成、無形成又は異形成	15
			多発性嚢胞腎	2
			尿路の奇形、位置異常又は腫瘍による腎機能障害	2
			腎の奇形による腎機能障害	1
	アルポート症候群	1		
	不明	72	不明	72
合計				13672

小児慢性特定疾患治療研究事業の制度の見直しに伴う財政影響等の評価 に関する検討

研究代表者 松井 陽（国立成育医療研究センター 院長）

研究要旨 小児慢性特定疾患治療研究事業のレセプトデータ（2011年10月～2012年9月診療分）を用いて、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患患者（514疾患）の年齢階層別の医療費負担の実態を把握・分析した。

514疾患の年齢構成については、年齢階層に関係なく全年齢層に広く分布し、すべての年齢階級において最も大きい割合を占めていた疾患群は内分泌疾患であり、慢性心疾患は、0～4歳で約20%であったが、5歳以上では、10%前後となった。慢性腎疾患は、年齢が上がるにつれその割合は増加するなど、疾患群毎に特徴が認められた。

また、制度の見直しに際しての公費助成の給付水準の変更等が、医療費や患者自己負担額に及ぼす影響を推計した。

新制度導入により、既認定者の平均自己負担額は約1,300円から約1,700円に約400円増加すると予測されるが、新規に認定される者においては、平均自己負担額は約13,900円から約2,300円に軽減される事が予測された。

A. 研究目的

我が国の小児の慢性疾患に対する医療費等の助成は、昭和43年度から、未熟児養育医療においてフェニルケトン尿症などの先天性代謝異常症に対する医療給付が開始され、その後、対象疾患の追加がされた。昭和49年9月に対象疾患の拡充が行われ、その際「小児慢性特定疾患治療研究事業」となった。

その後、法律上の根拠を有さない予算事業として実施されてきたが、平成16年11月の児童福祉法の改正を受け、平成17年度から同法を根拠とする事業となり、今日に至っている。

平成24年8月に厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会において、「今後の難病対策の在り方（中間報告）」が取りまとめられたことを受け、平成24年9月より社会保障審議会児童部会に「小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会」を設置し、

小児慢性特定疾患児への医療費助成の在り方等について検討が行われた。

本研究においては、現行の小児慢性特定疾患治療研究事業に基づく医療費助成制度を見直すことで、いかなる影響が生じるかについて、小児慢性特定疾患治療研究事業の2011年10月から2012年9月診療分のレセプト情報・特定健診等情報データベース（以下、NDB）を用いて、次の課題について推計を行うものである。

- ① 現行の小児慢性特定疾患治療研究事業における医療費助成の実態の分析
- ② 小児慢性特定疾患治療研究事業の対象外の疾患のうち、今後の対象疾患の見直しを見据えた場合の医療費の実態を把握し、現行の対象疾患との差異の分析
- ③ 公平性の観点から、小児慢性特定疾患治療研究事業の医療費助成のあり方（給付水準（入院時の食事及び生活に係る自己負担、

薬局での保険調剤に係る自己負担、対象患者が負担する一部負担額（高額所得者、重症患者の取扱い等）を検討する。

B. 研究方法

(1) 対象

NDB を用いた分析を実施。分析にあたり、厚生労働省の利用許可を受けた（株）健康保険医療情報総合研究所にデータ抽出を委託した。

公費対象者として、以下、DPC（Diagnosis Procedure Combination; 診断群分類）の各レセプトの KO レコード（公費レコード）より、公費負担者番号の上 2 ケタが「52」となるレセプトを抽出。抽出したレセプトの RE レコード（レセプト共通レコード）から患者 ID と年齢階級、SY レコード（傷病名レコード）を抽出。

さらに、SY レコードから傷病名コードの対応表を作成し、傷病名コードと小児慢性特定疾患の対応表に基づき、患者 ID の数を抽出した。法別 52 公費対象者としては、約 11 万人が含まれた。

(2) シミュレーション

NDB は、元データより、以下のデータベース構造に変換を行った。なお、所得区分、小慢自己負担上限、高額療養費自己負担上限、小慢自己負担上限（変更後）、高額療養費自己負担上限（変更後）については、レセプトの所得区分（上位、中位、下位）を小慢の所得に応じた年齢階級に割付を行った。

- ① 氏名：匿名化済みデータ
- ② 男女区分：レセプトより
- ③ 疾患番号：データなし
- ④ 生年月日：年齢階層別（5 歳刻み）
15～20 歳については 1 歳刻み
- ⑤ 所得：上位、一般、下位
- ⑥ 本人フラグ：ランダム割付（NDB）
- ⑦ 負担割合：3 割（7 歳以上）、2 割（7

歳未満、及び新制度変更後）

以下、月ごとに入院・外来・調剤医療費の金額（円）のデータが含まれる。

(3) 公費負担額の推計

患者毎に、保険請求額と自己負担上限額（高額療養費、特定疾患治療研究事業）より、患者自己負担額、公費、医療保険負担額を算出する。

(4) シミュレーションモデル

小児慢性特定疾患治療研究事業の対象となっている患者をおおよそカバーしていることから、B-3 によって得られた公費負担額を使用する。

(5) 分析の限界

NDB を利用するに際しては、患者（レセプト）単位やレセプト記載事項等での利用上の制約があり、本研究においても以下に示すデータの特性を前提としている。

NDB は、患者がどの疾患に該当するかについては、（レセプト）病名からの推測となる。また、診療行為を取得できないことから、特定の医療行為（人工呼吸器使用等）を利用している群のみを抽出することはできない。また、生活保護対象者も含まれない。

（倫理面への配慮）

本研究は、厚生労働省の利用許可に基づきレセプト情報・特定健診等情報データベースから個人識別情報を有していない情報を抽出・提供されたものを利用しているため、利用許可の範囲内での情報分析についてさらなる倫理的配慮は要しないと考える。

C. 研究結果

1. 疾病の年齢構成と特徴

514 疾患の年齢構成については、年齢階層に関係なく全年齢層に広く分布するが、疾患

群により、その年齢階級別の分布に特徴を示した。

具体的には、すべての年齢階級において最も大きい割合を占めていた疾患群は内分泌疾患であり、0～4歳で26%、5～9歳で43%、10～14歳で50%、15歳以上では30%台であった。慢性心疾患は、0～4歳で約20%であったが、5歳以上では、10%前後となった。慢性腎疾患は、0～4歳では8%で多い方から6番目の疾患群であったが、年齢が上がるにつれその割合は増加し、10歳以上では10%を越え多い方から2番目の疾患群となった。神経・筋疾患、慢性消化器疾患、膠原病等は年齢に関係無く2%前後であった(図1)。

2. 制度の見直しが自己負担額に与える影響

NDBを用いて、小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会(平成25年12月13日開催)に提示された“新たな医療費助成における月額自己負担限度額”に基づくシミュレーションモデルにより、既認定者および新規認定者の患者一人当たりの月額自己負担額の影響を推計した。

既認定者においては、小児慢性特定疾患治療研究事業から新制度の経過措置を適用した場合として、シミュレーションを行った。その結果、全体では65%の者で自己負担額が増加し、自己負担額は、現行制度では約1,300円、新制度では約1,700円となり、約400円の増加となった(表1)。

次に、新規認定者においては、小児慢性特定疾患治療研究事業の適用外とし、新制度の原則を適用した場合として、シミュレーションを行った。その結果、全体では92%の者で自己負担額が減少し、自己負担額は現行では約13,900円、新制度では約2,300円となり、約11,600円の減少となった(表2)。

D. 考察

本研究では、NDBに基づき、小児慢性特定

疾患治療研究事業の対象患者の医療費負担の状況について推計を行った。なお、NDBでは、対象疾患患者は514疾患で11万件であり、平成23度の小児慢性特定疾患治療研究事業の実績報告(厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課調べ)に基づく医療受給者証の交付件数約11万件とほぼ同数となった。

これら2群に差は無いものの、データの集計時期が異なることや、NDBにおける個人の重複があるという点、また、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象患者には生活保護対象者が含まれるが、NDBには生活保護対象者が含まれないといった点に留意が必要と考えられる。

小児慢性特定疾患治療研究事業の実績報告については、平成24年3月末時点の受給者証の所持者数であることに対し、NDBは平成23年10月～平成24年9月の期間内に受給者証を所持し医療機関を受診した者の人数である。このため、NDBは半年程度遅い時期を含むため、患者数の自然増による影響を受け、増加している可能性がある。

また、NDBで個人に付与されている匿名化IDは、以下の様な場合に同一の個人に異なるIDを付与されることが影響する。例えば、小児慢性特定疾患治療研究事業の受給者については、その両親または本人の婚姻等による姓名の変更、就職・転居等による加入する医療保険の変更である。このため、NDBでは実際の人数と比較して人数を多く見積もってしまう特性がある。

その他、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象患者には生活保護対象者が含まれるが、NDBには生活保護対象者が含まれないため、NDBの件数の方が少なくなる可能性がある。

各疾患の年齢階級別の分布を検討した場合、18歳以降に減少を示すが、これは小児慢性特定疾患治療研究事業が、原則18歳までを対象としていることによるものと考えられた。

新制度導入により、既認定者の平均自己負担額は約1,300円から約1,700円に約400円増

加すると予測されるが、新規に認定される者においては、平均自己負担額は約 13,900 円から約 2,300 円に軽減される事が予測された。

E. 結論

今年度においては、新たな制度改正が、患者の医療費負担に与える影響を考慮するため、NDB を用いて現状を把握し、その推計方法の妥当性を検証した。

F. 健康危険情報

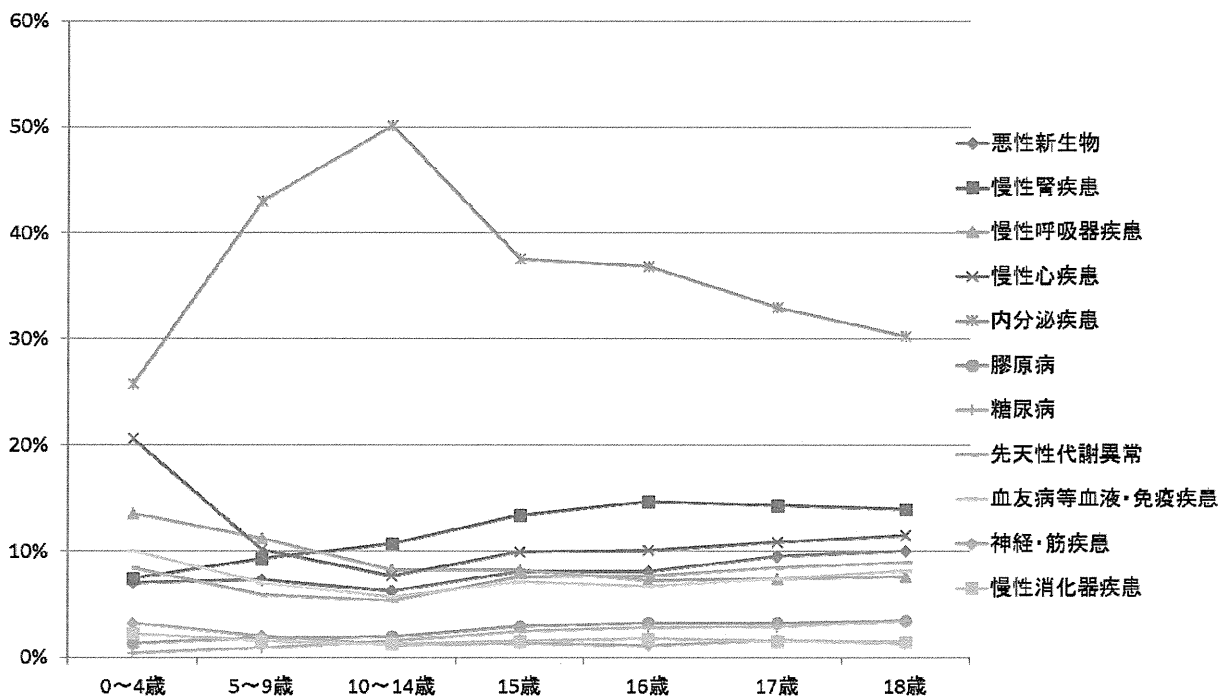
なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし



(出典)平成 25 年度 厚生労働科学研究費補助金(成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業)研究班

図 1: 小児慢性特定疾患の年齢別割合(疾患毎)

表 1: 新制度導入による医療費の自己負担額について(既認定者)

階層区分 (注1)	自己負担額の 増減割合			患者一人当たり月額平均自己負担額	
				現行制度	新制度導入後(☆)
	減少	増減 なし	増加	①自己負担額	②自己負担額
低所得Ⅰ	0%	0%	2%	0円	600円
低所得Ⅱ	0%	0%	12%	0円	1,100円
一般Ⅰ	6%	0%	21%	700円	1,200円
一般Ⅱ	22%	2%	22%	1,800円	1,900円
上位	4%	0%	8%	1,800円	2,900円
合計	33%	2%	65%	1,300円	1,700円

※ 所得階層区分別の構成割合(低所得Ⅰ: 2%、低所得Ⅱ: 12%、一般Ⅰ: 28%、一般Ⅱ: 46%、上位 13%)

表 2: 新制度導入による医療費の自己負担額について(新規認定者)

階層区分 (注1)	自己負担額の 増減割合			患者一人当たり月額平均自己負担額	
				現行制度	新制度導入後(☆)
	減少	増減 なし	増加	①自己負担額	②自己負担額
低所得Ⅰ	2%	0%	0%	9,200円	600円
低所得Ⅱ	12%	0%	0%	9,100円	1,200円
一般Ⅰ	26%	2%	0%	12,200円	1,700円
一般Ⅱ	41%	5%	0%	14,600円	2,700円
上位	12%	1%	0%	20,800円	3,800円
合計	92%	8%	0%	13,900円	2,300円